

Сравнительные аспекты полиморфизма гена *ugt1a1* и клинического течения синдрома Жильбера

Рябченко Александр Александрович

Студент (магистр)

Донецкий национальный медицинский университет имени М. Горького, Донецк, Украина

E-mail: se.sasha2015@yandex.ru

Синдром Жильбера - заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования, характеризующееся дефектом гена UGT1A1, кодирующего фермент уридиндифосфатглюкуронилтрансферазу, составляет по данным литературы от 7 до 10 % в различных популяциях.

Цель исследования: изучить взаимосвязь полиморфизма гена UGT1A1 и выраженности клинических проявлений.

Материалы и методы: у 86 пациентов с клиническими проявлениями синдрома Жильбера было произведено исследование полиморфизма rs8175347 в гене UGT1A1, (TA)^{5/6/7} с помощью наборов фирмы Литех (Россия). Детекцию полученных результатов проводили в 3 % агарозном геле с последующим окрашиванием бромистым этидием и визуализацией результатов УФ-трансиллюминатором «TFX-20.M» (Vilber Lourmat, Франция).

Результаты: Анализ полученных результатов показал, что среди обследованных пациентов процент гетерозиготного носительства составил 48 %, количество мутантных гомозигот составило 19 %, а нормальных гомозигот - 33 %. Выраженность клинических проявлений варьировала. Уровень непрямого билирубина был повышен в 47 % случаев у пациентов с наличием гетерозиготы, в то же время у пациентов с мутантной гомозиготой [U+0336] в 77 % случаев. Жалобы на боли и дискомфорт в брюшной полости, на слабость, утомляемость, лабильность настроения, головные боли наблюдались в случае как гомозиготного, так и гетерозиготного носительства.

Выводы: для гетерозиготных носителей также, как и для пациентов с мутантной гомозиготой характерно наличие диспепсического, астеновегетативного и желтушного вариантов течения, но в меньшей степени выраженности.